

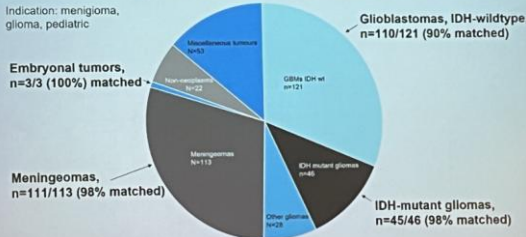
Referat fra møte i faggruppen for svulster i sentralnervesystemet hos barn

Torsdag 04.09.25 kl. 10.00 – 16.00 (16.30)

Værnes, Radisson Blu hotell, Trondheim lufthavn

Hovedtema: Nanoporesekvensering av CNS-svulster

	Tema	Ansvar
1	Oppmøte og forfall til møtet	Tilstede: Tor Rise, patolog, HUS Carl-Chr Hansen, patolog, HUS Terje Nordberg, stråleonk, HUS Ingrid Torsvik, pedonk, HUS Solveig Finne, radiolog, HUS Einar Stensvold, pedonk, OUS Tale M Torjussen, pedonk, OUS Aina Ulvmoen, pedonk, OUS Henriette Magelssen, stråleonk, OUS Pitt Niehusmann, patolog, OUS Henning Leske, patolog, OUS Radek Fric, nevrokir, OUS Einar Vik-Mo, nevrokir, OUS Oddrun Fredriksli, nevrokir, St Olav Magnus Hjort, pedonk, St Olav Viggo A Moholdt, radiolog, St Olav Anne J Skjulsvik, patolog, St Olav Kristin Solem, pedonk, St Olav Torunn G Finnanger, nevropsyk, St Olav Kristin S Myrmel, patolog, UNN Gry Wikran, radiolog, UNN Ole M Wormdal, pedonk, UNN Ingvild Stokmo, radiolog, UNN David Scheie, patolog, Rigshospitalet, Kbh
	Godkjenning av dagsorden / evt?	Godkjent
	Neste møte	11-12/3-26, Gardermoen
2	Referat fra forrige møte	Referat godkjent
3	Kasuspresentasjon HUS	17 år, MBL, spørsmål om initial kirurgi, kjemo eller stråling? Truende tverrsnittlesjon. Ennå ikke endelig patologi. Ikke operert, utbredt sykdom, bakre skalleghrop og spinalt. Opererer ikke primært.
4	Nanopore technology during surgery for CNS tumors Jeroen de Ridder, UMC Utrecht	Bakgrunn AI, deep learning og nanopore.
5	Erfaringer fra Nanoporesekvenseringen i København – hvordan har det forandret CNS-diagnostikken David Scheie	Bruker ennå ikke nanopore intraoperativt, men over natt. Bruker Nano DX pipeline, score > 0,2 er match. Gode resultater i valideringsperioden 2024. Rutine fra aug-24, match 90 (GB)- 100 (embryonale)%.

		<p>Diagnostic routine from August 2024 to April 2025, 386 cases: Nanopore results versus final diagnoses</p> <p>Indication: meningioma, glioma, pediatric</p>  <p>Conclusion, nanopore in our department</p> <ul style="list-style-type: none"> • Rapid and robust methylation-based classification in gliomas, meningiomas and pediatric CNS tumors. • Accurate molecular diagnosis within 1-2 days • Significant reduction of IHC stainings • Reduction in number of NGS- and Epic analyses • Identifies CNVs useful for grading and classification • Implementation was quick, despite lack of IT-/bioinformatic infrastructure <p>Workflow</p> <ul style="list-style-type: none"> • Nanopore på alle gliomer, meningeomer, og pædiatriske tumorer • IHC analyser hvis nødvendig • NGS analyser med hensyn til mutasjoner og fusjoner på alle pædiatriske cases • Epic metyleringsanalyse på embryonale tumorer og mærkelige cases som ikke er inkludert i v11.b4 • Intraoperativ nanopore for selekterede cases; barn hvor der skal laves intraoperativ MRI. • Medulloblastomer; 3 af 4 korrekt molekylær subtype (Epic gold standard) efter 20 minutters sekvensering og alle indenfor 40 minutters sekvensering.
6	<p>Erfaringer fra Nanopore-sekvenseringen på St Olav Anne Jarstein Skjulsvik</p>	<p>Fra frysesnitt</p> <p>Gullstandard: Metylering med EPIC (935k CPG)er dyrt og ressurskrevende, må fylle opp åtte plasser, vente, fem dager, kan ikke stoppe når har startet.</p> <p>Nanopore gjør både sekvensering og metyleringsanalyse.</p> <p><u>Sekvensator/flowcelle</u>: MiniION, GridiON, PromethION</p> <p><u>Klassifiseringsverktøy/ maskinlæring</u>: NanoDX, Sturgeon, ROBIN, MNP-FLEX.</p> <p>Metode testet og validert, bygget IT-struktur og logistikk. Metode tatt i bruk ved St Olav fra sept-25, integreres i svarrapport fra patolog.</p>
7	<p>Erfaringer fra Nanopore-sekvenseringen ved Haukeland og OUS Pitt Niehusmann</p>	<p>I gang med testing, validering og, 50 cases</p> <p>cIMPACT11</p> <p>Smln EPIC og nanopore, FF og FFPE</p> <p>MNP-Flex/EPIC-validering med gode resultater</p> <p>Take home: Metylering bare en del av diagnostikken!</p>
8	<p>Implementering av Nanopore i InPreD – hvilke konsekvenser får dette for oss? Anne Jarstein Skjulsvik</p>	<p>InPreDs oppgaver</p> <ul style="list-style-type: none"> • Logistikk for prøvehåndtering for utprøvende diagnostikk innen kreft • Rutiner for svar - inkludert tolkning av analyser og integrasjon av flere ulike type analysevar • Innføring og testing av ny teknologi og/eller analyser • Mottak, vurdering og rettleiding ved henvendelser fra kliniske forskningsmiljøer og industri • Utarbeidelse av tilpassede laboratorieprotokoller (Standard Operational Procedures, SOPs) • Koordinering og samhandling med andre laboratorier for studier • Aktiv partnerdanning ved gjennomføringen av studier, fasilitering av biobanking for studier, koordinering av tverrfaglig samhandling for studier • Akademisk aktivitet i form av bidrag til studiepublikasjoner og med egne, patologi/diagnostikk-fokuserte publikasjoner <p>Implementering av nanopore i InPreD, konsekvenser: Prosjekt MATRIX alle univ-sh er partnere, teste og validere Oxford nanopore sekvensering. Sikre risiko, validering, verifisering av data. NorPreM; kompetansenettverk for persontilpasset medisin Innsamlingsmidler TV-aksjonen, til kreftforeningen, skal gå til InPreD og diagnostikk.</p>

9	Bruk av intraoperativ Nanopore OUS – Samarbeid nasjonalt Einar Vik-Mo	Erfaringer etter bruk av intraoperativ NP fra 2019. Viktig er biopsikvalitet, tumorcelleinnhold, at det er ulike versjoner av Heidelberg-classifieren, at ikke alle diagnoser er metyleringsbaserte, at det er flere modeller for DNA-klassifisering, at det finnes to ulike flow-verktøy mm
10	Fra KSSB Einar	Info om refusjon til møter/kur, frikjøp til protokollarbeid mm
11	Neste møte Viktige møter/ kongresser: Ole/Einar	SIOP-E BTG Porto sept-25